

# الفصل الرابع

## الكروموسومات

## الكروموسومات Chromosomes

### التركيب الطبيعي للكروموسوم Physical structure of chromosomes

- تظهر الكروموسومات في مرحلة الانقسام الغير مباشر قصيرة وعلى شكل قطبان أسطوانية تتراوح بين ٠,٢ ميكرون - ٢ ميكرون في السمك وبين ١-٢٠ ميكرون في الطول.
- جميع أفراد النوع فواحد يحتوي كل منهم على عدد ثابت من الكروموسومات ومتشابه.
- العلاقة بين طول الكروموسوم والنوع التابعة لها وهي الكروماتيد ووضع الانقباض الموجود على الكروموسوم ووضع السنترومير كل هذه الأشياء في مجموعها يقال عنها الكاريوجرام (خريطة كروموسومية) Karyogram والترتيب الكروموسومي Karyotype.
- الأيدوجرام التابع نوع معين يختلف تماما عن الأيدوجرام لأي نوع آخر من حيث العدد والشكل والترتيب الكروموسومات ويسمى الأيدوجرام عندما يمثل الكريوتيب (التنظيم الكروموسومي) على شكل هستوجرام (منحني) شكل الكروموسوم.
- يتتركب كل كروموسوم من اثنين كروماتيد ويتحدان مع بعضهما البعض في منطقة السنترومير وكل سنترومير يتتركب من اثنين كينيتوكوريا.
- يظهر الكروماتيد على شكل شريطين ملفوفين من لتراتيب يسمى كروماتيدات Chromonemata وكل من الشريطين ملفوفين حول بعضهما البعض ومتناسكين جيدا.
- تحمل هذه الأشرطة الملتفة وحدات متتعة متكررة تسمى نيكلوسومات nucleosomes كل نيكلوسوم عبارة عن قرص صغير من بروتينات الهستون تتلف حولها لفة وثلاثة أرباع اللفة الحلزون المزدوج من DNA يكون لولها كاملا.
- ترتبط النيكلوسومات مع بعضها البعض بشريط متصل من DNA مشابها بدرجة كبيرة للخرز في الخيط.
- عدد الجينات التي توجد في النيكلوسوم حوالي ١٠٠٠ قاعدة مزدوجة التكون ضمن نيكلوسوم.
- قد تكون كل كروماتيدات من خيطين أو أربعة أو أكثر حسب النوع ويعتمد عدد هذه الخيوط حسب حالات خاصة مختلفة أما ثنائية أو ثلاثية أو رباعية الخيوط.
- وهناك نوعان من التلاف هذه الخيوط حول نفسها هما:
  - الالتفاف البارنيمك Paranemic coils وهذا يحدث عندما تنفصل الكروماتيدات بسهولة من الالتفاف.

- الالتفاف البلاكتونيكم Plectonemic coils عندما تنزل خيوط الكروموسومات متصلة مع بعضها البعض دون انفصال.

- وسنجد الالتفاف coils لهذه الخيوط للكروموسومية في حالة الانقسام الغير مباشر والاختزالي على طول الكروموسوم وهناك ثلاثة أنواع من الالتفاف الكروماتيمي:

(١) التفاف غالب Major coils

(٢) التفاف قليل Minor coils

(٣) التفاف جسمى Somatic coils

- والكروموسومات مكونة من عدد كبير من الجينات Genes وكل جين يتكون من كروماتين حقيقي

Euchromatin أو غير متجانس على درجة كبيرة من الالتفاف لألياف بروتينية دن.أ. Folled

- كروموسومات الكروماتين المتجانسة تحتوي على دن.أ. مزدوج حلزوني ملفوف حول تركيب معين يسمى نيكلوسوم.

### الكروموميرز Chromomeres

تحتوي الكروموسومات في الكروموسومات الرفيعة في حالة المرحلة التحضيرية للانقسام الغير مباشر والاختزالي على مناطق متغايرة من السمكة والرفيعة.

- الجزء السميك منها والذي يبدو كله تركيب شبة وسادي في الكروموسومات يسمى بالكروموميرز Chromomeres.

- بينما الجزء الرفيع منها والذي يقع بين الكروموميرز يسمى داخل الكروموميرز

inter-chromomeres

- يعتبر بعض علماء الوراثة بأن الكروموميرز عبارة عن مادة مكتفة من البروتينات النووية.

### السنترومير: Centromeres

يحدد شكل الكر وموسوم بواسطة الاختناق الأولي Primary constriction والذي يتمركز في نقطة يتقابل فيها زواحي الكر وموسوم.

- منطقة الاختناق أو الانقباض تكون منطقة واضحة تحتوي على حبيبة وتسمى هذه المنطقة بالسنترومير centromere أو الكينيتوكوربا Kinetochore.

ينقسم السنترومير إلى:

(١) قد يحتوي الكر وموسوم للكالن الحي على سنترومير واحد وبذلك يسمى أحادي السنترومير

Monocentric chromosome

- (٢) قد يحتوي الكروموسوم على عدد اثنين سنتروميير وبذلك يسمى ثنائي السنتروميير Diecentric.
- (٣) أو يحتوي على ثلاث أو أكثر سنتروميير وبذلك يسمى عديدة السنتروميير polyeentric.
- chromosomes أو الانقباض الثاني Secondary constriction.
- ويوجد في الكروموسوم بجانب الانقباض أو الاختناق الأول يوجد الاختناق أو الانقباض الثاني والذي يوجد في أي جزء من الكروموسوم ويلعب دوراً هاماً في تكوين النواة. وبذلك يسمى بالمنطقة النووية Nucleolar zone أو منظم النووية Nucleolar organizers.
- عادة تحتوي كل نواة على اثنين من الكروموسومات اللتان يحتويان على منظم للنوية.

#### Satellite

التابع:

- هو جزء من الكروموسوم يدور طرفي ثلاثين أو اثنين وهو جزء صغير ويظل متصل بالكر و موسوم بواسطة خيط كروماتيني رفيع.
- كروموسومات بواسطة التابع تسمى كروموسومات تابعة Sat-chromosomes.

#### Shape

شكل الكروموسوم:

- ينقسم السنتروميير الكروموسوم إلى اثنين كروماتيد أو ذراعين من الكروموسوم.
- وضع السنتروميير يختلف من كروموسوم إلى آخر. وهناك عدة أنواع من الكروموسومات حسب وجود

السنتروميير وهي:

#### Telocentric

(١) كروموسوم طرفي السنتروميير

وهي كروموسومات شبة قضيبية والتي يوجد فيها السنتروميير في النهاية العليا للكروموسوم proximal end.

#### Acrocentric

(٢) كروموسوم قريب الطرف السنتروميير

وهو أن السنتروميير يكون قريب من أحد نهاية طرفي الكروموسوم وتعطي ذراع طويل وذراع قصير.

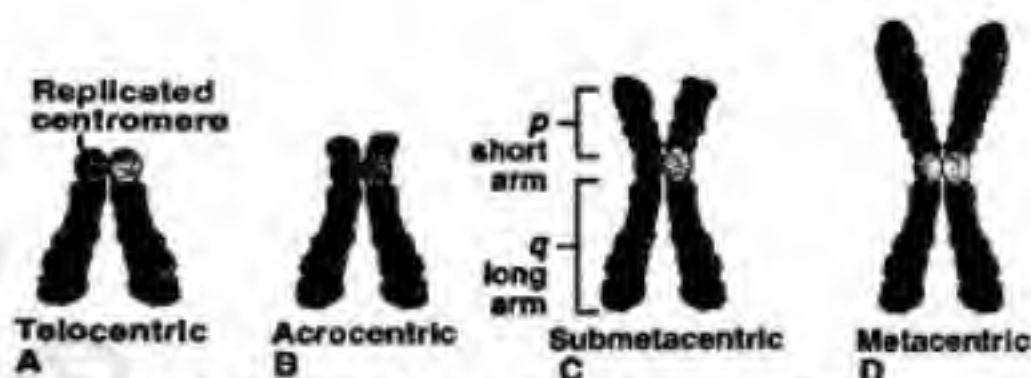
#### Submetacentric

(٣) كروموسوم ذو سنتروميير قريب من الوسط وفي هذه الكروموسومات يكون السنتروميير قريب من وسط الكروموسوم ويكون ذراعين غير متساويين.

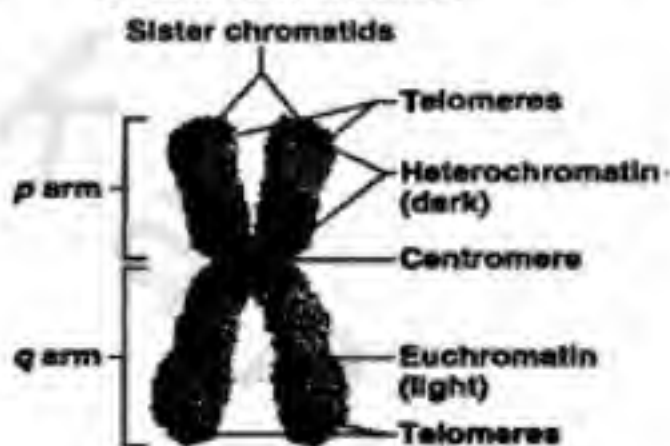
#### Metacentric

(٤) كروموسوم سنتروميير في الوسط

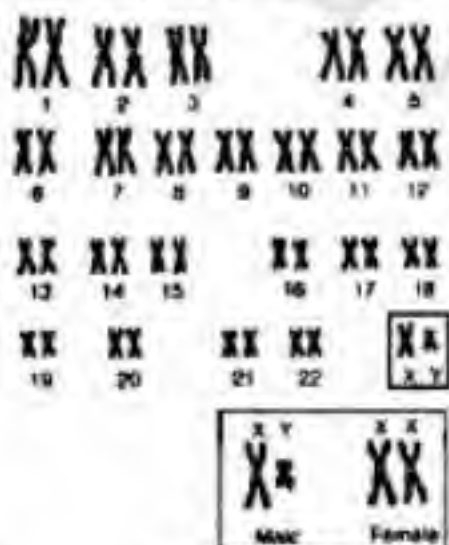
ويأخذ الكروموسوم شكل حرف V ويكون السنتروميير في وسط الكروموسوم ويكون ذراعين متساويين كما في شكل (٤-١).



Different types of chromosomes according to the position of centromere .



Anatomy of a chromosome



Karyotype of normal human male.

شكل رقم ( ١-٤ )

### الكروماتين المتجانس وغير المتجانس Euchromatin and Heterochromatin

- تتكون الكروموسومات من نوعين من المواد الكروماتينية وهي تسمى الكروماتيدات المتجانسة وغير المتجانسة.

- وفي سنة ١٩٢٨ عرف العالم هنتر بأن الكروماتين الغير متجانس في الكروموسوم يبقى مركزاً أو كثيف أثناء المرحلة التمهيديّة والمرحلة المتقدمة من المرحلة التحضيرية والذي تسمى مركزية الكروموسوم أو False Nucleoli or chromocenters نوية زائفة.

- وبقي الكروموسوم الذي يظهر بصورة غير مكثفة يسمى الكروماتين الحقيقي أو المتجانس Euchromatin.

- جزء من الكروماتين غير المتجانس يكون ملاصقاً للنوية ومطابقاً لمنظم النوية.
- أثناء فترة الانقسام الغير مباشر يتركز الكروماتين الغير حقيقي في منطقة السنترومير.
- يحتوي الكروماتين الغير متجانس على  $250\text{\AA}$  ٢٥٠ أنجستروم من الألياف بينما يحتوي الكروماتين المتجانس على ٨٠-٣٠ أنجستروم  $30-80\text{\AA}$ .
- هناك نوعان من الكروماتين الغير متجانس وهما:

(١) الكروماتين المتكون Constitutive heterochromatin

وهو أغلب الأنواع انتشاراً ووجوداً معظم الوقت في منطقة السنترومير.

(٢) كروماتين غير متجانس اختياري Facultative heterochromatin

- ويعكس توزيع أو وجود الكروماتين الغير متجانس وضبط بعض الجينات داخل النواة.
- سبب أن بعض الكروموسومات الجنسية تحتوي على كروماتين غير متجانس بينما تحتوي الكروموسومات الأخرى المعاكسة لجنس على كروماتين حقيقي Euchromatin. مثال على ذلك: في حالة الثدييات يكون كروموسوم الجنس \* في حالة الأنثى ويكون هذا الكروموسوم نشط ويكون كروماتين حقيقي أما الكروموسوم الأخر فيكون غير نشط ويكون كروماتين الجنس ويظهر في حالة المرحلة التحضيرية Interphase بواسطة وجود جسم بار Bare body.

- وظيفة الكروماتين الغير متجانس تتمثل في أنه يحتوي على قواعد أو أسس خاصة لعملية التمثيل البيولوجي للجيني للريبوسومات وجزيئات RNA الناقل بمعنى أنه منظم لسوي Nuclear organiser.

### التركيب الجزيئي للكروموسومات Molecular compounds of chromosomes

تتركب الكروموسومات كيميائياً سواء كانت خلايا بدائية أو الخلايا ذات الانوية الحقيقية من مادة د ن أ والتي تحتوى لولا تحتوى على البروتين هستونى أو اللاهستونى.

### أشكال الكروموسوم:

أنواع خاصة من الكروموسومات:

- كروموسومات عملاقة Giant chromosomes يوجد فى بعض خلايا خاصة والتي تحتوى على تسواة كبيرة مع كروموسومات كبيرة الحجم.

تقسم إلى :

#### ١- بولتين كروموسوم Polytene chromosomes

- يوجد فى نسيج الغدد اللعابية والسعدة وقصبية الهوائية والأجسام الدهنية فى كثير من الحشرات.

- يتميز بأنه أكبر فى الحجم من الكروموسومات الجسمية.

- يتركب من التفاف مطلق و أزواج من الكروموسومات المساعدة وتسمى أزواج جسمية Somatic pairing.

- كروموسوم البولتين ثابت فى المرحلة التمهيدية والتي تحتوى على ١٠٠٠ مرة ألف مرة من أكثر من د ن أ الموجود فى الكروموسومات الجسمية.

#### ٢- لمبرشا كروموسوم (الكروموسوم الفرشى) Lampbrush chromosomes

- فى مرحلة التطور الانعراجى Diplotene stage فى الانقسام الاختزالى.

- تحتوى بعض الطيور والأسماك والزواحف على كروموسومات ذات حجم كبير.

- هذه الكروموسومات أكبر من كروموسومات البولتين.

- تحتوى على محور أساس main axis والتفافين جانبيين lateral loops

#### ٣- كروموسوم ب B-chromosomes

- يرسم أن بعض الحيوانات والنباتات تحتوى على كروموسوم (A- chromosomes)

وتسمى كروموسومات ذاتية وكروموسومات الجنس Sex chromosomes يحتوى على نموذج

خاص من الكروموسوم يسمى كروموسوم (ب) B-chromosomes بدون أن تتضح أى وظيفة وراثية.

- حوالى أكثر من ١٠٠ نوع من الحيوانات تحتوى على كروموسوم (ب)

B- chromosomes (super numerary chromosomes)



- يكون هذا الكروموسوم أصغر في الحجم من الكروموسومات الجسمية ويحتوى على كروماتين غير متجانس.
- لا يوجد هذا الكروموسوم في الخلايا الجسمية ولكن يوجد في الخلايا الجنسية.
- يوجد هذا الكروموسوم في الأنثى.
- ربما يكون مشتق من الكروموسومات الجنسية ولكن هذا ليس شرطاً.

### أنواع أخرى من الكروموسومات:

- 1- كروموسومات فيروسية وهي موجودة في الفيروسات ممثلة بـ  $\text{A, R, N}$ .  
Viral chromosomes
- 2- كروموسومات بكتيرية وممثلة Bacterial chromosomes بـ  $\text{R, N}$  أ وموجودة في البكتيريا.
- 3- كروموسومات حقيقية Eukaryotic chromosomes

### التركيب الكيميائي للكروموسوم: Chemical structure of chromosome

- يتكون أساساً من مادتي  $\text{D, N}$  أ،  $\text{R, N}$  أ الحامض النووي الذي أوكس ريبوز والحامض النووي الريبوزي وبعض الهستونات والغير هستونات والبروتينات.
- $\text{R, N}$  أ مكون دائماً مصاحباً لـ  $\text{D, N}$  أ لأنه ينسخ منه وقد يكون  $\text{D, N}$  أ عبارة عن ذراع من  $\text{D, N}$  أ والآخر من  $\text{R, N}$  أ.
- البروتين القاعدي هو مادة هستونية ويحتوى على كمية بسيطة من القيتوسين والترينوفان ولكن على الأحماض الأمينية القاعدية مثل الأرجينين والليسين والهستين. ويمكن إزالة الهستونات من على الكروموسوم ببعض الطرق البيوكيميائية ويبقى على الكروموسوم اللاهستونات فقط متعلقة به.
- وقد قسم بعض العلماء مثل فيشر ١٨٧١، وكوسل ١٨٨٤ البروتينات القاعدية والحمضية من الهستونات إلى خمسة مجاميع ومعظمها من الهستونات الغير متجانسة. ٢٥% من الأحماض الأمينية تحتوى على الليسين ، والأرجينين والهستين يجعلها عالية القاعدية ومعظم هذه الأحماض القاعدية موجودة على طرف عديد الببتيدات والجزء الوسط منها هو مجموعة الكربوكسيل.
- أما اللاهستونات البروتينية غنية بالأحماض الأمينية الترثوفان وفيرة بالأرجينين وأيضاً حامضية.

### وظائف الكروموسوم: Function of chromosomes

- الكروموسوم هو أهم مكونات الخلية.
- وهو الذي يتحكم في جميع العمليات الحيوية والوراثية في الخلية.
- يحتوى على المادة الوراثية  $\text{D, N}$  أ والتي تهيمن على جميع العمليات الفسيولوجية والبيولوجية والجينية والمظهرية في الخلية.



- يحمل الكروموسوم أعداد كبيرة من الجينات وهذه الجينات المسنولة عن نقل الصفات الوراثية من جيل إلى آخر.
- وهي المسنولة عن نقل المعلومات الوراثية من خلال رن أ الرسول إلى الميتوكوندريا لتخليق البروتين اللازم للخلية.

## التغيرات الكروموسومية Chromosomal variations

- تحتوي كروموسومات أى نوع من الحيوانات على عدد ثابت من الكروموسومات ذات شكل وتركيب خاص.

- ولكن نتيجة لأي تغيرات فى الانقسام الخلوية غير طبيعية أو غير منتظمة أو أحداث تغير فى هذه المكونات الوراثية نتيجة لتعرض الخلية للإشعاع أو لآوية أو تلوث. فقد يحدث عدة تغيرات فى شكل وعدد الكروموسومات الخاصة بالخلية.

وهناك نوعان من هذه التغيرات هما:

(١) تغيرات فى العدد الكروموسومى Variation in chromosomal number

(٢) تغيرات فى التركيب الكروموسومى Variation in chromosomal structure

### تغيرات فى العدد الكروموسومى Variation in Chromosomes Number

يحتوى كل نوع من الكائنات الحية على عدد ثابت من الكروموسومات  
فمثلا تحتوي الضفدعة على ٢٦ كروموسوم.

وتحتوى الحمامة على ٨٠ كروموسوم

ويحتوى الأرنب على ٤٤ كروموسوم

ويحتوى الفأر الكبير ( Rat ) على ٤٢ كروموسوم

ويحتوى الفأر الصغير ( Mouse ) على ٤٠ كروموسوم

ويحتوى الإنسان على ٤٦ كروموسوم

- وتسمى كل قاعدة من هذه الكروموسومات أى كل عدد منها على جيلوم genome.

- توجد هذه الجيلومات على الأمشاج الذكورية والانثوية كل واحدة منها تحتوي على عدد فردى (n) ويسمى

Haploid number وبامتزاج الأمشاج الذكورية والانثوية ينتج عنهما الزيجوت zygote وهو يحتوي على

العدد الزوجي Diploid number (2N).

- وقد يحدث خلل معين فى هذه الجيلومات نتيجة لتعرض الخلية لآى إشعاع وتلوث بيئى أو لآوية أو

خلافة فينتج عنه هذه الانحرافات لعنصرية للكروموسومات والتي تتمثل فيما يلى:

- ١- التعدد الكروموسومي الحقيقي Euploidy  
٢- التعدد الكروموسومي الكلاب Anuploidy

### التعدد الكروموسومي الحقيقي

#### Euploidy

- تعني كلمة الكروموسومي الحقيقي بالإنجليزي Euploidy

بأن حقيقي Eu = True، وحدة unite = ploid.

ينقسم التعدد الكروموسومي الحقيقي إلى:

#### (١) فردية المجموعة الكروموسومية Monoploid (Haploidy)

تتميز بعض النباتات والحيوانات باحتواء خلاياها على مجموعة فردية من الكروموسومات وإن المجموعة المثيلة لها من الكروموسومات بما عليها من جينات غير موجودة.

وتوجد هذه الأمثلة في الحشرات مثل ذكور النحل والذبابة والنمل فمعظمهما يحتوى على عدد فردى (n) بواسطة التكاثر البكرى ويوجد هذا النوع من العدد الفردي في نبات الدنور.

#### (٢) ثلاثية المجموعة الكروموسومية: Triploid

- تحتوى هذه الكائنات على ثلاث مجاميع كروموسومية أو جينومية (3n) في نواة الخلية وهذا يحدث نتيجة للاتحاد جاسطة تحتوى على عدد فردى من الكروموسومات (n) وأخرى تحتوى على عدد زوجي من الكروموسومات (2n) وينتج من هذا الاتحاد زيجوت يتكون من (3n) ويكون معظم هذه الأفراد عقيمة Sterile.

#### (٣) رباعية المجموعة الكروموسومية: Tetraploidy

- وتحتوى هذه الكائنات على 4 مجاميع جينومية في نواة الخلية الجسمية (4n).

#### (٤) متعددة المجموعة الكروموسومية: Polyploidy

ويعنى أن هذه الكائنات تحتوى على أكثر من مجموعتين فرديتين من الكروموسومات في نواة الخلية فقد تكون مجاميع ثلاثية Triploids أو رباعية Tetraploids أو خماسية pentaploids وتوجد هذه الحالات في بعض الحالات المرضية (السرطانية) وقد تصل إلى ١٠٠ أو كثير للانقسام أو كثير نتيجة للانقسام الغير طبيعي.

#### أنواع التعدد الكروموسومي: Types of polyploidy

ويشمل على عدة أنواع أهمها:

#### (١) التعدد الكروموسومي الذاتي Autopolyploidy

بنشأ هذا النوع من تعدد المجموعة إذا كانت الأفراد الأصلية ثنائية ومتماثلة ستيلوجيا.

- فمثلاً إذا اتحد فرد ثنائي المجموعة Deploid فهو يحمل مجموعتين كروموسوميتين متماثلتين يرمز لها برمز (A.A) فإذا حدث وتضاعف هذا الحد من الكروموسومات لهذا الفرد نتيجة للمعاملة بالوكالسين فإن الخلايا الناتجة سوف تحتوى على 4 مجاميع كروموسومية (AAAA) أى أن كل كروموسوم فى هذا الفرد يصبح مكرراً أربعة مرات بدلاً من مرتين ويسمى الفرد حينئذ بأنه يتضاعف المجموعة  $4n$  رياضيًا.

- يحدث هذا النوع من تأثير بعض الكيماويات أو الأشعة أو التلوث الذي يؤدي إلى خلل فى عملية الانقسام.

## (٢) لتعدد الكروموسومى الخلطى: Allopolyploidy

بنشأ هذا النوع من تعدد المجموعة الكروموسومية فى أفراد غير متمثلة خلويًا Heterozygote مثال ذلك الهجين بين الأنواع.

- فإذا حدث تعدد المجموعة الكروموسومية فى هذا الهجين فإن كل مجموعة كروموسومية يتولد لها مجموعة أخرى واحدة مشابهة لها، بمعنى أن كل كروموسوم يصبح له شبيه واحد فقط.

- فإذا كان لدينا فرد يحمل مجموعتين كروموسوميتين كاملتين ولكنهما غير متشابهتين نتيجة من تهجين نوعين مختلفين فترمز لهاتين المجموعتين الكروموسوميتين بالرمز (AB).

- فإذا حدث وتضاعف عدد الكروموسومات فى هذا الفرد فإنه سوف يحتوى على 4 مجاميع كروموسومية (AA BB) ويحرف هذا الفرد بأنه رياضى المجموعة خلطياً Allotetraploidy.

- أما فى حالة تعدد المجموعة لثلاثية فإن هذا النوع يكون نادراً حدوثه وأنه ينتج جاميطات عقيمة. وأثناء الانقسام الخلوي يذهب كل كروموسومية متشابهين مع بعضهما البعض نحو أحد قطبي الخلية والكروموسوم الفردي يذهب إلى القطب لمخالف لها.

- هناك نوع من التعدد الكروموسومى ثلاثي المجموعة تحتوى على 6 كروموسومات أو أكثر ويكون جاميطات هذه الأنواع عقيمة. وعلى سبيل المثال خماسية المجموعة وسباعية المجموعة تكون كلها عقيمة.

- يؤدي التعدد الكروموسومى الذاتي إلى تنوع كثير من النباتات مثل نبات الموز فهو ثلاثي التعدد وعقيم.

- كثير من النباتات الاقتصادية تحتوى على التعدد الكروموسومى الذاتي مثل الطماطم والذرة والداتورة والفول السوداني والبطاطس.

- وبذلك يمكن التكيف فى كثير من التغيرات الكروموسومية لدخل كثير من النباتات للإنتاج سلالات أفضل وأقوى وأكثر.

- ينتج هذا النوع من التعدد من تزاوج نوع يحتوى على عدد زوجي من الكروموسومات ونوع آخر يحتوى أيضا على العدد الزوجي من الكروموسومات فيكون الناتج هجين زوجي عقيم إذا تزاوج هذا الهجين مع بعضا للبعض لينتج رباعي الكروموسومات مخصب ويسمى Allotetraploid.

#### أسباب حدوث التعدد الكروموسومى:

- الفشل فى الانقسام الخلوي الغير مباشر أو الاختزالي وينتج خلايا ذات كروموسومات كثيرة العدد أو مضاعفة أو ثلاثية أو رباعية.
- يحدث التعدد الكروموسومى بواسطة بعض المواد الكيميائية أو بتأثير درجة الحرارة أو الصدمات الكهربائية.

## التعدد الكروموسومي الغير متساوي

### Aneuploidy

وهو الذي يشمل على الاختلافات في العدد الكروموسومي وليس كل عدد ولكن جزء أو أكثر من هذا

العدد ومعنى كلمة تعدد كروموسومي غير كامل بالإغريقي هو

Aneuploidy (Cor, aneu-uneven; ploid = unit)

ينقسم هذا التعدد إلى نوعين هما:

Hypoploidy

(١) تعدد ناقص

Hyperploid

(٢) تعدد زائد

(١) التعدد الناقص: Hypoploidy

ينقسم هذا النوع من التعدد الكروموسومي إلى :

(١) أحادي التعدد: Monosomic

- ويشمل هذا النوع على نقص كروموسوم واحد من العدد الكروموسومي أو الجينوم الخاص بهذا النوع سواء حيوان أو إنسان.

يشمل هذا النوع نوعين أحدهما:

$2n-1$  والآخر  $n$  يمكن  $n-1$  يكون نسبة الوفيات فيه عالية وبه نقص في الخصوبة.

ومن أمثلتها: أعراض ترنر The turner syndrome

- الصيغة الكروموسومية لها  $(2n-1)$

- الصيغة الجينومية الزوجية  $(45, X)$

- النسبة التعددية المرضية للسليم ١ : ٢٥٠٠

- أول من اكتشف هذه الحالة هو العالم ترنر سنة ١٩٣٨

- يتميز فرادها بما يلي:

- تأخير في النمو الجنسي

• غالبا فرادها عقماء

• تشوهات خلقية في القلب

(٢) عديم التعددية: Nullsomic

- ويحدث هذا النوع في بعض الكائنات التي تتخذ زوج من الكروموسومات أو أكثر.

- والصيغة الجينومية genomic formula لها هي  $(2n-2)$ .

- معظم هذه الأنواع غالبا لا تعيش بينما الأنواع التعددية Nullsomic polyploidy قد تعيش ولكن

تكون أيضا قليلة الخصوبة.



## ٢- التعدد الزائد Hyperploidy ينقسم إلى :

### (٣) ثلاثي التعددية: Trisomic

- وفي هذا النوع من التعددية تحتوي الخلية على كروموسوم واحد زائد على المجموعة الكروموسومية أو الجينومية.
- الصيغة الجينومية لها هي  $(2n+1)$ .
- قد يحدث هذا أثناء الانقسام الاختزالي للخلية حيث يذهب زوج من الكروموسومات إلى إحدى قطبي الخلية والكروموسوم الآخر إلى القطب الآخر. وعند تلاقى هذه الجاميطات مع أخرى ذكورية أو أنثوية فيكون الناتج زيجوت أو أفراد تحتوي في خلاياها على تعدد كروموسومي ثلاثي.
- في الإنسان يكون ثلاثي الكروموسوم خطير جداً على حياته حيث يؤدي ذلك إلى ظهور أعراض ما يسمى أعراض داون Down's Syndrome أو ما يسمى بالتخلف Mongolism.
- من صفات الشخص المنجولي أنه متخلف عقلياً قصير، مع بعض التشوهات في الأعضاء الداخلية له مثل القلب والأذن والأرجل.

## ومن أمثلة التعدد الثلاثي Trisomy في الإنسان هي:

### ١- أعراض داون The Down syndrome

الصيغة الكروموسومية  $(2n+1)$

- الصيغة الجينومية الثنائية له هي  $(47+21)$
- أول من وصف هذه الحالة هو العالم لينجرتون داون Langdon Down وذلك عام ١٨٦٦.
- ويتميز الشخص المنجولي (Mongolism) بأن له جمجمة قصيرة عريضة - آفة عريضة - لسان طويل ذات شق و تجويف مميز به - آفة عريضة مقطوعة.
- ضعف في الذكاء.
- تخلف عقلي.
- النسبة التعددية من الحالة المرضية إلى السليمة هي حوالي ١/٧٠٠.

### ٢- التعددية ١٣ Trisomy 13

- الصيغة الجينومية أو الكروموسومية هي  $(2n+1)$
- النسبة للتعددية له إلى السليم تبلغ  $1/20,000 = ٢٠,٠٠٠$
- الصيغة الكروموسومية المزدوجة  $(47, +13)$  Chromosomal nomenclature
- ومن أعراضه تأخير عام في النمو ويحتوي على مخ صغير.

- شفة مشقوقة لو فك.
- تعذب الأصابع.
- صيوب خلقية في القلب.
- وفاة سريعة في الثلاث الشهور الأولى بعد الولادة.

### Trisomy 18

### ٣- التثنية ١٨

- فإن الصيغة الكروموسومية لها =  $(2n+1)$  Chromosome formula
- الصيغة الجينومية المزدوجة لها هي  $(47, +18)$
- النسبة التثنية المرضية للسلالم هي ١ : ٨٠٠٠
- يحتوى أفرادها على تشوهات خلقية عنيفة في كثير من الأعضاء.
- تشوه في الأذن ولحم وألف صغير.
- تأخير عام في النمو وكتلة ثلاثية بأفراذها.
- أكتشف هذه الحالة للعالم النولرد ومساعدته في عام ١٩٦٠.
- ٩٠% من لأفرد يموتون بعد مرور ٦ أشهر من الولادة.

#### ٤- أعراض كلينفيلتر: The Klinefelter Syndrome

- اكتشف هذه الحالة العالم كلينفيلتر عام ١٩٤٢.

الصيغة الجينومية للتسعة المزدوجة لها هي	الصيغة الكروموسومية
47, XXY	$2n+1$
48, XXXY	$2n+2$
48, XYY	$2n+3$
49, XXXXY	$2n+3$
50, XXXXXY	$2n+4$

- التعددية المرضية إلى المليم فيها ١ : ٥٠٠.
- تتميز الأفراد هذا المرض بأن له خصية صغيرة.
- شبيه كبير.
- غير كامل الخصوبة.
- صوته يميل إلى الأنوثة.
- عدم نمو الشعر في الجسم.
- صغر في حجم غدة البروستاتا.

#### (ب) ثنائي التعددية الثلاثة: Double Trisomic

- في الأفراد عندما يتواجد كروموسومين مختلفين في ثلاثي التعددية ينتج عنه ثنائي التعددية الثلاثية والذي يكون فيه عدم توازن في الوضع الجيني.
- لصيغة الجينومية لها هي  $(2n + 1 + 1)$

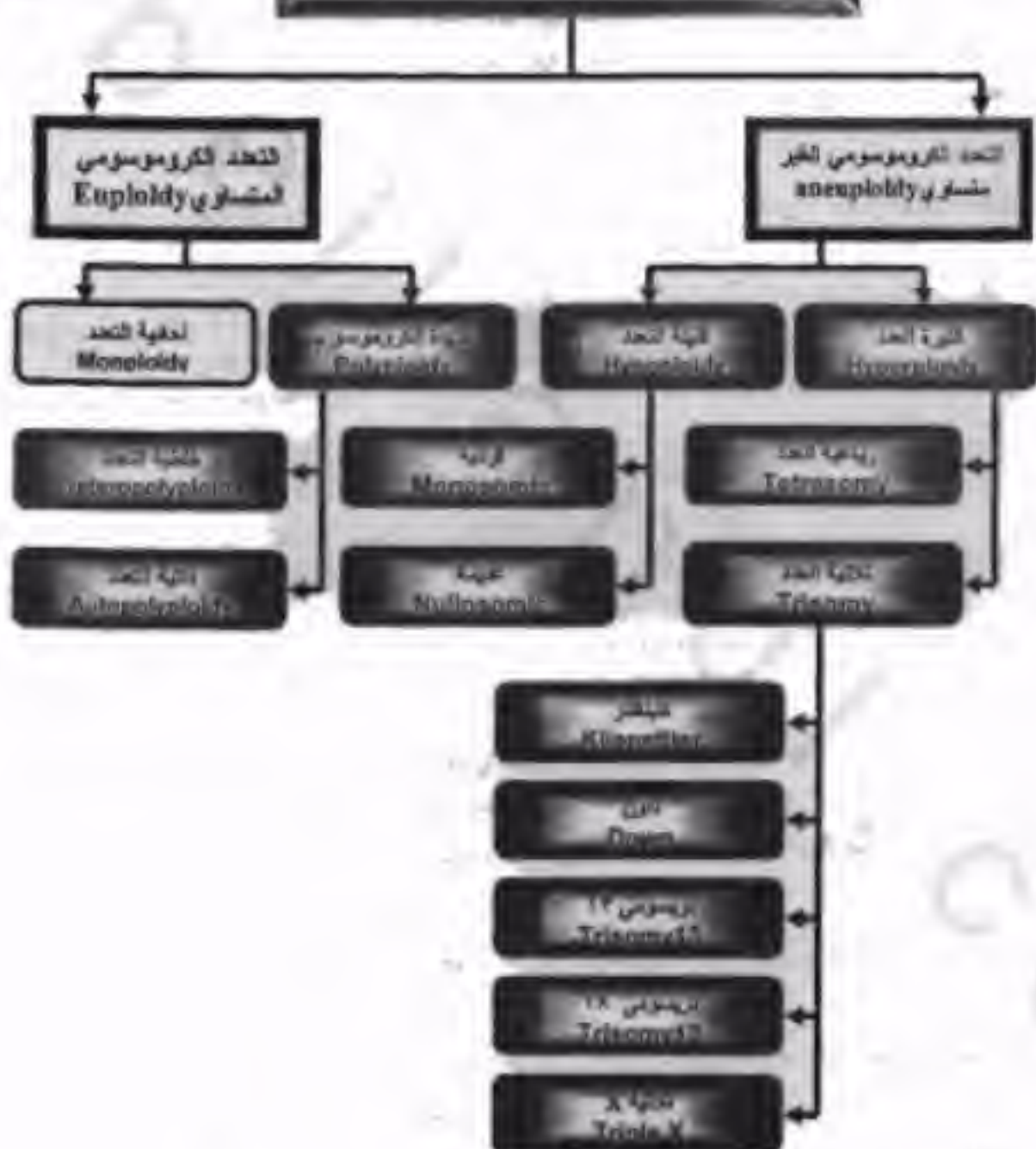
#### (ج) التعددية الرباعية: Tetrasomic

- بل الأفراد لثنائية الكروموسومات Double organisms
- يحتوي على كروموسومين زائدين في المجموعة الكروموسومية.
- لصيغة الجينومية لها هي  $2n+2$

**Table (1 ) Aneuploidy Resulting from Nondisjunction in the Human population.**

Chromosomes Nomenclature التسمية المزوجة الكروموسوم	Chromosome's formula المعادلة الكروموسومية	Clinical Syndrome اسم المرض	Estimated Frequency at Birth	Main phenotypic characteristic المسلمات الشائعة العامة لهذه الأمراض
47, + 21	$2n + 1$ $1 + 2n$	Down داون	$\frac{1}{700}$ $1/700$	Short broad hands with simian-type palmar crease, short stature, hyperflexibility of joints, mental retardation, broad head round face, open mouth with large tongue, epicanthal fold
47, + 13	$2n + 1$ $1 + 2n$	Trisomy-13 تريوسوما 13	$\frac{1}{20,000}$ $1/20,000$	Mental deficiency and deafness, minor muscle seizure cleft lip and/or palate, polydactyly, cardiac anomalies, posterior heel prominence.
47, + 18	$2n + 1$ $1 + 2n$	Trisomy-18 تريوسوما 18	$\frac{1}{8000}$ $1/8,000$	Multiple congenital malformation of many organs; lower set, malformed ears; receding mandible, small mouth and nose with general feeble appearance; mental deficiency horse-shoe or double kidney; short sternum, 90% die in the first 6 months.
45, X	$2n - 1$ $1 + 2n$	Turner تورنر	$\frac{1}{25000}$ $1/25,000$ female births	Female with retarded sexual development, usually sterile short stature webbing of skin in neck region, cardiovascular abnormalities, hearing impairment.
47,XXY	$2n + 1$ $1 + 2n$	Klinefelter كلينفلتر	$\frac{1}{500}$ $1/500$	Male subfertile with small testes, developed breasts feminine pitched voice, limbs, knock knees, rambling
48, XXYY	$2n + 2$ $2 + 2n$		male births	talkativeness
48,XXYY	$2n + 3$ $3 + 2n$			
49, XXXXY	$2n + 4$ $4 + 2n$			
50, XXXXXY	$2n + 5$ $5 + 2n$			
47,exchange	$1 + 2n$	Triple X ثلاثي X	$\frac{1}{700}$ $1/700$	Female with usually normal genitalia and limited fertility. Slight mental retardation

# التغيرات العددية للكروموسومات Numerical chromosomal changes



## التغيرات في الشكل الكروموسومي أو الانحرافات الكروموسومية التركيبية Variation in chromosome morphology or Structural chromosomal aberrations

- الكروموسومات عبارة عن تركيب ذو شكل محدد ومنظم ويحمل عليه عدد كبير من الجينات تنتظم هذه الجينات في اتجاه واحد خطي على طول الكروموسوم.
- تحت ظروف معينة أو ظروف غير طبيعية صناعية يحدث لهذه تركيبات الكروموسومية تغيرات داخلية هذه التغيرات تسمى الانحرافات الكروموسومية chromosomal aberrations
- بعض هذه الانحرافات قد تكون نتيجة للتغيرات الطبيعية فيحدث لكسر الكروموسومي breaks والبعض قد يكون نتيجة للإشعاع أو قد يكون نتيجة لتناول بعض الأدوية أو المواد المسفرة مثل حمض السرجيك (Lysergic acid (L S D

- وتنقسم الانحرافات الكروموسومية التركيبية إلى نوعين:

- (أ) الانحرافات الكروموسومية الداخلية Interchromosomal aberrations
- (ب) الانحرافات الكروموسومية البينية Intrachromosomal aberrations

### (أ) الانحرافات الكروموسومية الداخلية

#### Interchromosomal aberrations

تحدث هذه الانحرافات في الكروموسوم الواحد وداخله وهي تتلوى على ثلاث أنواع هي:

- (١) النقص أو التحلل Deficiency or delation
- (٢) التضاعف Duplication
- (٣) الانقلاب Inversion

#### (١) النقص أو التحلل Deficiency or delation

- وهو عبارة عن نقص في نهاية القطع الكروموسومية.

- أو قد يحدث نقص في أي جزء في الكروموسوم. فتسمى هذه الظاهرة بالنقص أو التحلل.

#### (٢) التضاعف : Duplication

- وهو عبارة عن ظهور قطعة من الكروموسوم أكثر من مرة في الكروموسومات الممثلة لهذا النوع من الكائن الحي.

- قد تتحد أو تلتصق هذه القطعة الكروموسومية الزائدة بالكروموسوم والتي قد تكون متكررة على هذا الكروموسوم أو قد تكون منفردة داخل المجموعة الجينومية (الكروموسومية).

- أنه ليس بالخطورة مثل النقص أو التحلل كما أنه يحمي من ظهور جينات لمتحي recessive gene.

- أنه مفيد في عملية تطور بعض الجينات الوراثية.



### Inversion

### ٣- الانقلاب:

- وهو عندما تنقلب أو تنعكس القطعة الكروموسومية ١٨٠ درجة وتسمى هذا الانعكاس أو الانقلاب حول السنتروميير Pericentric وعندما تشمل هذه القطعة السنتروميير.
- وتسمى قريب من السنتروميير Paracentric إذا كان السنتروميير يتمركز خارج القطعة الكروموسومية.
- وعندما يحدث عبور أو تقاطع crossing over خلال القطعة الكروموسومية المقنونة فإنه ينتج شللي السنتروميير.
- كل كروموسوم يحتوي على اثنين كروماتيد متساويين في الطول وهذا يعني أن السنتروميير يوجد في منتصف المسافة لهم isochromosome ولكن قد يحدث ويسمى كروموسوم متماثل.
- إن وجود السنتروميير في وضع خطأ أو غير سليم بين الكروماتيدين للكروموسوم فينتج عن ذلك أن أحد الكروماتيدين أطول من الآخر وبالتالي يحمل عدد من الجينات أكثر من الآخر وعند التضاعف الكروموسومي سوف ينتج الكروموسومات الشقيقة والتي تكون غير متماثلة جينياً لعدم تساوي الأذرع الكروماتيدية.

### ( ب ) - الانحرافات الكروموسومية البينية

### Intrachromosomal aberrations

- يحدث هذا النوع من الانحرافات عندما يحدث كسر كروماتيدي في الكروموسومات الغير متشابهة وينتج عن تبادل هذه القطعة الصغيرة fragments بين الكروموسومات الغير متشابهة.
- يشمل هذا الانحراف نوع واحد هو:
- نقل أو تغير المواقع Translocation قد يحدث تبادل أجزاء من الكروموسومات الغير متشابهة بين بعضهم البعض وقد تكون غير متساوية في الحجم وتسمى حينئذ باسم تبادل المواقع Reciprocal translocation.

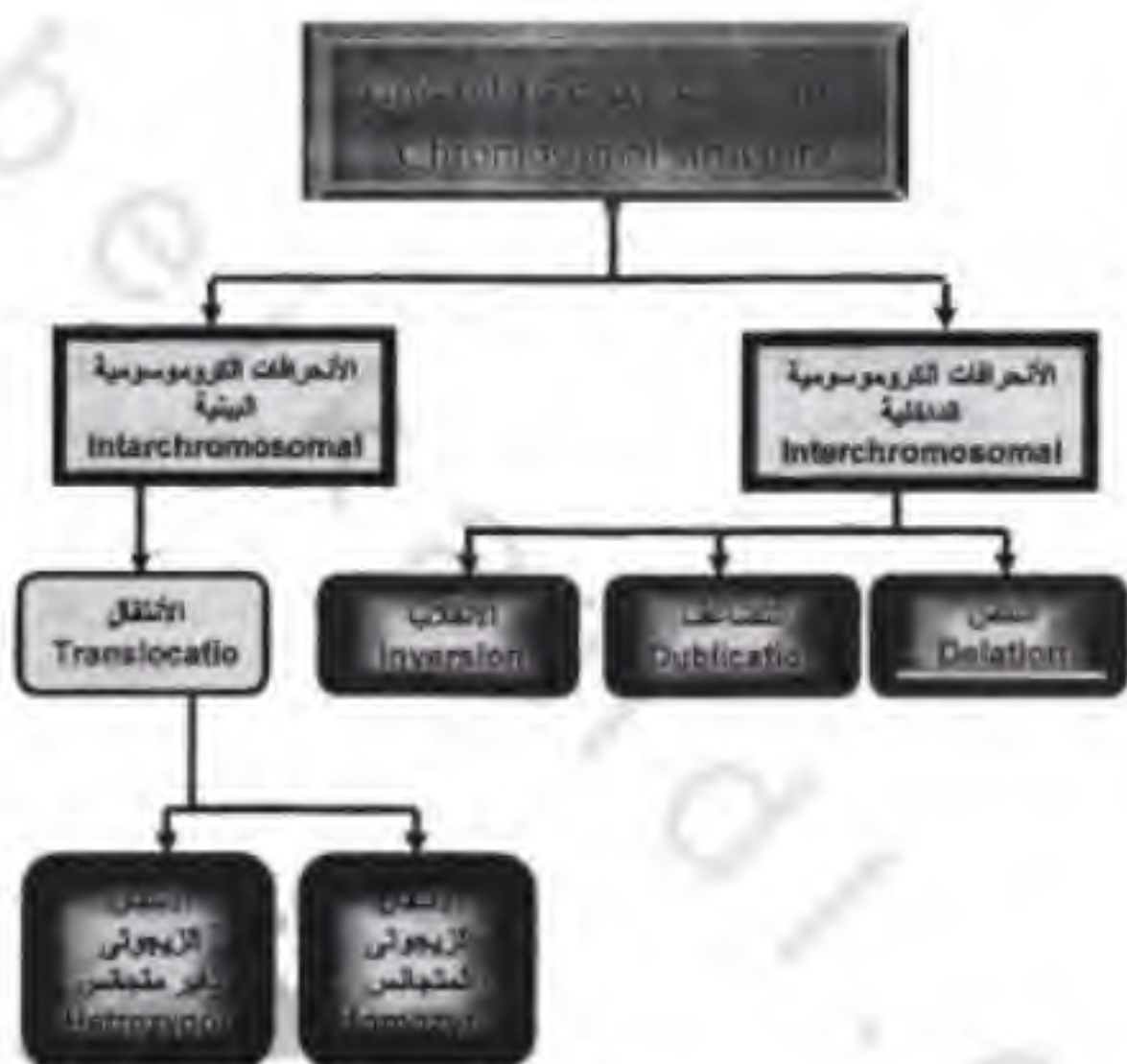
- وهناك نوعان من تبادل المواقع هي:

### (١) نقل زيجوتي متماثل Homozygotic translocation

- ويحدث ذلك في الانقسام الاختزالي العادي وقد يحدث تغير في الارتباطات بين المجاميع الكروموسومية.

### (٢) نقل زيجوتي غير متماثل Heterozygotic translocation

- يحدث في الانقسام الاختزالي غير العادي في المرحلة التحضيرية الأولى prophase I.
- ينتج أفراد نصف عقيمة semisterile.



## الطفرة

### Mutation

- الطفرة هي التغيرات المفاجئة على التركيب الكيميائي للجين والتي تؤدي إلى حدوث تغيرات في التعبير الجيني والتوقعات الوراثية المنزلية.
- وتتضمن الطفرة جميع التغيرات التي تحدث في المادة الوراثية وتؤدي إلى التغير في الشكل والتركيب الوراثي للفرد.
- وقد يؤدي هذا التغير الجيني إلى التغير في المحتوى الكروموسومي من تركيب الكروموسوم واصدائه.

وهناك ثلاثة أنواع من الطفرات هي:

(١) الطفرة الجسمية: Somatic Mutation

وهي تحدث في الخلايا الجسمية والتي تظهر في الأعضاء.

(٢) الطفرة الجرثومية: Germinal Mutation

وهي التي تحدث في الخلايا الجرثومية والتي لها القدرة على التكاثر والتي قد تؤثر على الأجيال

القادمة من حيث الشكل المورفولوجي phenotype أو الوراثي Genotype.

(٣) الطفرة الزيجوتية (البويضة المخصبة): Zygotic Mutation

وهي التي تحدث أثناء تكوين البويضة المخصبة Zygote أثناء اللقاء الحيوان المنوي بالبويضة.

### أسباب حدوث الطفرة:

- قد تحدث الطفرة بصورها المختلفة إما نتيجة طبيعية أو صناعية مثل تعرض هذه الخلايا إلى الإشعاع أو بعض أنواع الأدوية أو التلوث أو بعض المواد الكيميائية أو الفيزيائية. وكل هذه العوامل تؤدي إلى حدوث تغيرات في التركيب والعدد الكروموسومي.